



Ich will es vorher wissen!

DURCH VERSCHIEDENE Untersuchungen in der Pränataldiagnostik können vor der Geburt gesundheitliche Beeinträchtigungen des Kindes erkannt werden – doch es gilt einiges zu beachten. ► Eine Schwangerschaft ist eine ganz besondere Zeit, während der sich die werdenden Eltern manche Dinge erhoffen, andere befürchten und eines ganz sicher wünschen: dass ihr Kind gesund auf die Welt kommt. Verschiedene Untersuchungen während der Schwangerschaft können helfen, die Gesundheit des Ungeborenen einzuschätzen und die Eltern im besten Falle zu beruhigen. Dabei sollte den werdenden Eltern aber eines klar sein, betont Prof. Dr. Karl Kagan, Leiter der Pränatalen Medizin am Uniklinikum Tübingen und Mitglied des Vorstands der Deutschen Gesellschaft für Pränatal- und Geburtsmedizin: »Eine Garantie auf Gesundheit ist mit keiner pränatalen Untersuchung möglich.«

Regelmäßige Vorsorge-Untersuchungen

Während der Schwangerschaft übernehmen die gesetzlichen Krankenkassen die Kosten für regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen durch eine Ärztin/einen Arzt oder eine Hebamme: Blut und Urin geben Auskunft darüber, ob die werdende Mutter über genügend Eisen verfügt und ob ihre Nieren gut funktionieren. Blutdruckmessungen lassen den Arzt früh einen Bluthochdruck erkennen und per Ultraschall erkennt die Ärztin, ob das Kind angemessen wächst. Auch die Herzöne des Ungeborenen werden immer wieder abgehört. Diese Vorsorgeuntersuchungen dienen dazu, die Gesundheit der Mutter und die Entwicklung des

Babys zu beobachten, um mögliche Fehlentwicklungen früh zu erkennen und wenn möglich zu behandeln. Das betrifft zum Beispiel einen Schwangerschaftsdiabetes oder Bluthochdruck der Mutter.

Pränatal-Diagnostik ist in der Regel zusätzlich

Daneben gibt es auch die sogenannte Pränatal-Diagnostik, bei der gezielt nach bestimmten Beeinträchtigungen des Kindes gesucht wird: häufig nach einer fehlerhaften Anzahl von Chromosomen, den Trägern der Erbinformation, wie z. B. Trisomie 21, manchmal auch nach Fehlbildungen von Organen, wie z. B. Herz oder Wirbelsäule und Rückenmark (Neuralrohr). Diese Untersuchungen sind ein zusätzliches Angebot, das die werdenden Eltern bei einer unauffälligen Schwangerschaft selber bezahlen müssen. Die Kosten können dabei 100 Euro oder mehrere hundert Euro betragen – abhängig von der Praxis und auch von den Untersuchungen. Stellt die Ärztin oder der Arzt jedoch die Notwendigkeit fest, weil Ultraschalluntersuchungen auf eine Fehlbildung hindeuten oder weil es in der Familie bereits genetische Krankheiten gibt, die aufs Kind vererbt werden könnten, übernehmen die gesetzlichen Krankenkassen die Kosten für bestimmte pränatale Diagnoseverfahren.

Ärztinnen und Ärzte müssen die Eltern vor einer solchen Untersuchung über deren Vor- und Nachteile und mögliche Konsequenzen informieren, wie Pränatalmediziner Klaus Kagan beschreibt: »Es gibt verschiedene pränatale Untersuchungen, die das Risiko für genetische Auffälligkeiten wie eine Trisomie 21 berechnen. Eine solche genetische Fehlbildung kann nicht behandelt werden.« Zu den Nachteilen gehört außerdem, dass manche Tests ein Risiko für eine Fehlgeburt mit sich bringen. Das gilt für die Fruchtwasseruntersuchung und die Chorionzotten-Biopsie.

Verfahren der pränatalen Diagnostik

Chorionzotten-Biopsie (10. bis 12. Schwangerschaftswoche) und Fruchtwasseruntersuchung (14. bis 16. Schwangerschaftswoche) sind sogenannte invasive





Verfahren, weil dazu meistens eine Nadel in den Bauch der Mutter gesetzt wird: um einige Zellen der Plazenta zu entnehmen bzw. um Fruchtwasser zu gewinnen, in dem Zellen des Kindes schwimmen, die in der Regel identisch mit denen des Babys sind. Sie sollten von einem erfahrenen Arzt/Ärztin durchgeführt werden, am besten in einem spezialisierten Zentrum. Mit beiden Methoden können Trisomien festgestellt werden: Trisomie 21 und die seltener vorkommenden Trisomien 18 und 13. Die Fruchtwasseruntersuchung kann außerdem Hinweise auf eine Fehlbildung des Neuralrohrs liefern. Beide Verfahren bergen ein Risiko für eine Fehlgeburt: Bei tausend Untersuchungen betrifft dies schätzungsweise eine bis vier Frauen.

Andere Methoden sind nicht invasiv, aber sie ermöglichen nur eine statistische Einschätzung darüber, wie groß das Risiko für eine genetische Störung des Kindes ist. Bei der Nackenfaltdichte-Messung wird per Ultraschall eine Flüssigkeitsansammlung im Bereich des Kindernackens vermessen. Zusammen mit anderen Daten, wie z. B. dem Alter der Mutter wird daraus das Risiko für eine Trisomie berechnet. Dieser Wert ist nur eine Schätzung des Risikos anhand von statistischen Werten. Beim sogenannten Erstsemester-Screening werden zusätzlich bestimmte Hormone und Proteine im Blut der Mutter bestimmt, um die Aussagekraft der Untersuchung zu verbessern. Doch auch das Erstsemester-Screening bietet nur eine statistische Abschätzung, bei einem beunruhigenden Ergebnis wird häufig eine Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzotten-Biopsie empfohlen. In der Vergangenheit wurden etwa 4000 bis 5000 Chorionzotten-Biopsien pro Jahr in Deutschland von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt – diese Zahl könnte in Zukunft sinken, weil ein anderer Test häufiger angewendet wird, der sogenannte NIPT.

Christina Sartori ist
Diplom-Biologin
und arbeitet als freie
Wissenschaftsjournalistin
in Berlin.
info@christina-sartori.de



Viel diskutierter Bluttest: der NIPT

Beim NIPT wird aus einer Blutprobe der Schwangeren Erbgut des Kindes gewonnen und anschließend auf die Trisomien 21,13 und 18 analysiert. Der Test ist nicht invasiv, daher besteht dadurch kein Risiko für eine Fehlgeburt. Seit dem 1. Juli 2022 übernehmen die gesetzlichen Krankenkassen die Kosten, wenn sich aus anderen Untersuchungen Hinweise auf eine Trisomie ergeben haben oder wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer persönlichen Situation notwendig ist. Eine Formulierung, die Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust, Bundesgeschäftsführerin der Bundesvereinigung Lebenshilfe e.V., kritisiert: »Der Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses ist so unklar formuliert, dass der Test massenhaft angewendet werden wird.« Das könnte zu vielen falschen Ergebnissen führen, fürchtet sie: »Bei einer massenhaften Anwendung auch bei jungen Frauen, deren Babys ein sehr geringes Risiko für eine Trisomie 21 haben, kann es zu vielen falsch positiven Ergebnissen kommen.«

Im Durchschnitt kommt es bei 5 von 10 000 NIPT zu einem falschen Alarm, häufiger bei jungen Schwangeren. Deswegen wird empfohlen, ein auffälliges Ergebnis stets durch eine Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzotten-Biopsie zu überprüfen – wobei beide Methoden ein gewisses Fehlgeburtsrisiko mit sich bringen. Ein Risiko, das manche junge Mutter nicht eingegangen wäre, wenn sie nicht durch den NIPT – fälschlich – verunsichert worden wäre. So wünscht sich Nicklas-Faust, »dass der Test nur gezielt eingesetzt wird, nicht als allgemeines Screening für jede Schwangere«.

Aufklärung über Grenzen und Konsequenzen

Auch Klaus Kagan hält eine gute Aufklärung über mögliche Konsequenzen der Pränataldiagnostik für wichtig: »Es ist essenziell, dass Eltern sich vor einer pränatalen Untersuchung darüber Gedanken machen: Was bedeutet das Ergebnis für mich?« Denn für die meisten Behinderungen oder Erkrankungen, die durch die pränatale Diagnostik entdeckt werden, gibt es keine Behandlung. Außerdem können die Tests häufig nicht vorhersagen, wie schwer die Behinderung oder Krankheit sein wird. Für manche Eltern ist es trotzdem wichtig, schon vor der Geburt zu wissen, dass ihr Kind eine genetische Störung hat, weil sie sich so besser darauf vorbereiten können. Andere Eltern wollen sich mit dem Thema nicht schon vor der Geburt belasten und viele erhoffen sich von der pränatalen Diagnostik ein beruhigendes Ergebnis. Jede Schwangere und jeder werdende Vater sollte wissen: Sie haben ein Recht auf Wissen, aber genauso auch ein Recht auf Nicht-Wissen. □